



adottata dal DIRETTORE GENERALE in data 24 OTT. 2018 Deliberazione 2303

Oggetto: Autorizzazione a contrarre con Procedura Negoziata ai sensi dell'art. 36 Comma 2 lett. "b", del D.Lgs. n. 50/16, per la fornitura in Service di strumenti e reattivi per l'identificazione delle mutazioni del gene della Fibrosi Cistica, della Beta Talassemia e vari, destinato al Laboratorio Genetica e Genomica del P.O. Cao. Durata annuale eventualmente rinnovabile. Spesa annuale complessiva presunta € 87.280,00 IVA esclusa.

Publicata all'Albo Pretorio dell'Azienda a partire dal 25 OTT. 2018 per 15 giorni consecutivi e posta a disposizione per la consultazione.

Il Direttore Amministrativo

Il Direttore Generale coadiuvato da	Dott.ssa Graziella Pintus
Direttore Amministrativo	Dott.ssa Laura Balata
Direttore Sanitario	Dott. Vinicio Atzeni

Su proposta del Servizio Acquisti Beni e Servizi

- RICHIAMATI** il Decreto Legislativo n° 502/92 e s.m.i.
le LL.RR. n° 10/06 e n° 23/2014 e s.m.i.;
il Dlgs n. 50/2016 s.m.i.;
- ACQUISITA** la nota prot. n. 7167 del 14.08.2018 (All."A" fg. 6), con cui il Direttore della Farmacia ha trasmesso la richiesta del Responsabile del Laboratorio Genetica e genomica del P.O. Cao, per la fornitura in Service di strumenti e reattivi per identificazione delle mutazioni del gene della fibrosi cistica, della beta talassemia, dei geni dell'emocromatosi e dei loci polimorfici del gene TPMT;
- RILEVATO** che la durata della fornitura in argomento è pari a 1 anno, rinnovabile per un altro anno, per un importo presunto annuale di € 87.280,00 oltre Iva di Legge;
- CONSIDERATO** che a norma delle Linee Guida ANAC n. 4 di attuazione del D.lgs. 50/2016, è stata espletata una preventiva indagine di mercato, attraverso la pubblicazione di apposito avviso per 15 giorni consecutivi sul sito internet aziendale, e che sono pervenute n. 2 manifestazioni di interesse;
- VISTA** la lettera d'invito e il capitolato (All."B" fg. 6), contenenti tutte le clausole contrattuali essenziali;
- DATO ATTO** che è dovuto il contributo all'ANAC, ai sensi delle disposizioni di cui alla deliberazione del 22.12.2015, per un importo pari a € 225,00;
- ATTESO** che ai sensi dell'art. 4 della Legge n. 241/90 le pubbliche amministrazioni sono tenute a determinare per ciascun tipo di procedimento relativo ad atti di loro competenza l'unità organizzativa responsabile della istruttoria e di ogni altro adempimento procedimentale, nonché dell'adozione del provvedimento finale;
- ATTESO** altresì che ai sensi dell'art. 5 della Legge n. 241/90 e dell'art. n. 31 del D. Lgs. n. 50/16 si deve procedere alla nomina del Responsabile del Procedimento;
- VISTI** il D.lgs. n. 50/16, il D.P.R. n. 207/10, la L.R. n. 10/06 e la Legge n. 241/90 e s.m.i.;
- CON** il parere favorevole del Direttore Amministrativo e del Direttore Sanitario;

D E L I B E R A

Q



Per i motivi indicati in premessa:

segue Deliberazione n. 2303 del 24 OTT. 2018

- per i motivi esplicitati in premessa di autorizzare il ricorso alla Procedura Negoziata ai sensi dell'art. 36 Comma 2 lett. "b", del D.Lgs. n. 50/16, per la fornitura in Service di strumenti e reattivi per identificazione delle mutazioni del gene della fibrosi cistica, della beta talassemia, dei geni dell'emocromatosi e dei loci polimorfici del gene TPMT, destinati al Laboratorio di Genetica e Genomica del P.O. Cao, per una durata annuale eventualmente rinnovabile e per una spesa complessiva annuale presunta di € 87.280,00 IVA esclusa;
- di approvare la relativa lettera d'invito ed il Capitolato (All."B" fg. 6), contenenti tutte le clausole contrattuali essenziali;
- di dare atto che sarà dovuto il contributo all'ANAC, ai sensi delle disposizioni di cui alla deliberazione del 22.12.2015, per un importo pari a € 225,00;
- di individuare l'Unità Organizzativa responsabile dell'istruttoria e di ogni altro adempimento procedimentale, nonché dell'adozione del provvedimento finale, nel Servizio Acquisti Beni e Servizi;
- di nominare Responsabile Unico del Procedimento il Direttore del Servizio Acquisti Beni e Servizi.

Il Direttore Amministrativo
Dott.ssa Laura Balata

Il Direttore Sanitario
Dott. Vinicio Atzeni

Il Direttore Generale
Dott.ssa Graziella Pintus

Resp. Serv. Acquisti Beni e Servizi Dott. A. Foddis

Resp. Sett. Acquisiz. Beni – P.I. Dott.ssa A.M. Marongiu

Rif. Ass. Amm. Dott.ssa F. Aru



REC Azienda Ospedaliera Brotzu A

SC Farmacia
ALL. "A" Pag. N. 1 di Fig. 6

PROVVEDITORATO
14 AGO. 2018
PERVENUTO

Prot. N° 14/8/2018
1759

NP/2018/7167

del 14/08/2018

Al Dir. S.C. Acquisti Beni e Servizi
Sede

Oggetto: Richiesta annua eventualmente rinnovabile di altri 12 mesi, di un "Service per identificazione delle mutazioni del gene della Fibrosi Cistica, della Beta talassemia, dei geni dell' Emocromatosi e dei loci polimorfici del gene TPMT.

Si trasmette il fabbisogno annuo del Service in oggetto.

I fabbisogni sono aumentati rispetto ai consumi precedenti (vedi nota della Prof.ssa M.C. Rosatelli)

Spesa presunta €87.280

P.B

DISTINTI SALUTI

IL DIRETTORE DELLA SC FARMACIA
DR.SSA MICHELA PELLECCIA

Prot. LGG n° 29/2018 del 03/08/2018

 Pervenuta in Farmacia
 10 AGO. 2018
 Prot. N. 1742

FABBISOGNO PRODOTTI
 (da inoltrare alla farmacia)

DENOMINAZIONE DEL PRODOTTO:

Service di durata annuale, eventualmente rinnovabile per 1 anno, composto da strumenti, reattivi e consumabili per l'identificazione, con metodo di ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene della Fibrosi Cistica (CFTR), della Beta talassemia (HBB), dei geni associati all' Emocromatosi Ereditaria e dei loci polimorfici del gene TPMT associati alla risposta alla terapia con Tiopurina

Compilazione a cura del Centro di Costo richiedente

 Dipartimento di: **SERVIZI**

Direttore: Dott. Giancarlo Angioni

Responsabile del Centro di Costo (C.d.C.):

SSD Laboratorio di Genetica e Genomica: Prof.ssa Maria Cristina Rosatelli

	Descrizione del prodotto	Già in uso	Fabbis. mesi	Quantità	Base d'asta prezzo unitario*	Base d'asta prezzo totale*
1	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene β globinico	si	12	300 test	77,50 euro	23250,00 euro
2	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene β globinico (test di approfondimento)	no	12	20 test	72,50 euro	1450,00 euro
3	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, di 3 loci polimorfici del gene TPMT: 238 G>C, 460 G>A, 719 A>G (alleli *1,*2,*3A,*3B e *3C) che permettono l' identificazione dei genotipi associati alla risposta alla terapia con Tiopurina	no	12	20 test	65,00 euro	1300,00 euro

1



Descrizione del prodotto		Già in uso	Fabbis. mesi	Quantità	Base d'asta prezzo unitario*	Base d'asta prezzo totale*
4	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene CFTR (test genetico di I livello)	si	12	600 test	54,00 euro	32400,00 euro
5	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene CFTR (test genetico di approfondimento)	si	12	75 test	50,00 euro	3750,00 euro
6	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle macrodelezioni più frequenti del gene CFTR	si	12	175 test	50,00 euro	8750,00 euro
7	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni dei geni associati all' Emocromatosi Ereditaria	si	12	75 test	68,00 euro	5100,00 euro
8	Noleggio di n° 1 strumento per l'esecuzione in automatico delle fasi di ibridazione e rivelazione delle strisce, specifiche per ciascun kit.	si	12	1	11000,00 euro canone locazione annuale	11000,00 euro canone locazione annuale
9	Noleggio di n° 1 bagnomaria termostato con coperchio inclinato, agitazione (50-100 rpm) e programmabile a 41°C ± 0,5°C tipo Dubnoff	si	12	1		
10	Vaschette monouso compatibili con la strumentazione richiesta per l'esecuzione in automatico delle fasi di ibridazione e rivelazione delle strisce	si	12	50 pz	5,60 euro	280,00 euro

Spesa totale presunta *IVA esclusa 87280,00 euro

NB SI RICHIEDE CHE I PRODOTTI, I REAGENTI E LA STRUMENTAZIONE RICHIESTI SIANO ACCORPATI IN UN UNICO LOTTO DI GARA INDIVISIBILE

- 1) Il kit della Beta-talassemia deve permettere, in un unico test, la ricerca contemporanea delle mutazioni del gene HBB più frequenti nel bacino del Mediterraneo [c.-151C>T (- 101 (C>T)), c.-142C>T (- 92 (C>T)), c.-137C>G (- 87 (C>G)), c.-80T>A (- 30 (T>A)), c.17_18del (cod 5 (-CT)), c.19G>A (HbC (cod 6 G>A)), c.20A>T (HbS (cod 6 A>T)), c.20del (cod 6(-A)), c.25_26del (cod 8 (-AA)), c.27_28insG (cod 8/9 (+G)), c.92G>C (cod 30 (G>C)), c.92+1G>A (IVS 1.1 (G>A)), c.92+2T>A (IVS 1.2 (T>A)), c.92+5G>C (IVS 1.5 (G>C)), c.92+6T>C (IVS 1.6 (T>C)), c.93-21G>A (IVS 1.110 (G>A)), c.93-15T>G (IVS 1.116 (T>G)), c.93-22_95del (IVS 1-25 (25bp del)), c.118C>T (cod 39 (C>T)), c.135del (cod 44(-C)), (cod 76 (-C)), c.315+1G>A (IVS 2.1 (G>A)), c.316-197C>T (IVS 2.654 (C>T)), c.316-106C>G (IVS 2.745 (C>G)), c.316-7 C>G (IVS 2.844 (C>G))] , tra cui la mutazione al β cd 76 (c.230del) frequente in Sardegna.
- 2) Kit de approfondimento della Beta Talassemia deve permettere, in un unico test, la ricerca contemporanea delle mutazioni del gene β globinico (test di approfondimento): -86 C>A, -29 A>G, cap+1 A>C, cap+33 C>G, cod 7 A>G HbG-San José, cod 19 C>A HbD-Ouled Rabah, cod 26 G>A HbE, cod 47 G>A HbG-Copenaghen, cod 104 G>C Hb Camperdown, cod 121 G>C HbD-Punjab, cod 121 G>A Hb O-Arab, cod 126 T>G Hb Neapolis, Hb Lepore-BW, Siciliana (δβ)0 delezione e la variante anti 3.7 del gene alfa-globinico
- 3) Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, di 3 loci polimorfici del gene TPMT: 238 G>C, 460 G>A, 719 A>G (alleli *1,*2,*3A,*3B e *3C) che permettono l' identificazione dei genotipi associati alla risposta alla terapia con Tiopurina
- 4) Il kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene CFTR (test genetico di I livello) deve permettere, in un unico test, la ricerca contemporanea delle seguenti mutazioni : F508del, T338I, I507del, I502T, 1706del17bp, 1677delTA, G542X, 1717-1G>A, R553X, Q552X, G551D, S549RA>C, 2183AA>G, N1303K, 4016insT, 3849+10kbC>T, G85E, 711+5G>A, 711+1G>T, 2789+5G>A, W1282X, G1244E, 621+1G>T, R117H, 852del22, R347P, 1259insA, R1066H, L1065P, L1077P, D1152H, 4382delA, R1162X, R1158X, S912X, 3199del6, IVS8 PolyT
- 5) Il kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene CFTR (test genetico di approfondimento) deve permettere, in un unico test, la ricerca contemporanea delle seguenti mutazioni: D110H, H139R, G178R, R334W, R347H, R352Q, 1717-8G>A, D579G, 1874insT, E585X, 1898+1G>A, 1898+3A>G, 1898+5G>T, 2184insA, 2522insC, 3120+1G>A, R1066C, 3272-26A>C, 3659delC, 4015delA, G1349D, 991del5

- 6) Il kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle macrodelezioni più frequenti del gene CFTR deve permettere, in un unico test, la ricerca contemporanea delle seguenti mutazioni: CFTR Ex1Del , Ex2(ins182)Del, CFTRDele,2,3 (21kb), Ex14-17b Del, Ex17a,17b,18Del, Ex22,23Del, Ex22,23,24 Del.

Tutti i test richiesti per la Fibrosi Cistica di cui al punto 4), 5) e 6) devono possedere sia il medesimo protocollo di amplificazione che di ibridazione e rivelazione in modo da consentire qualora necessario l' identificazione di tutte le mutazioni elencate in un' unica seduta.

I saggi richiesti sono destinati alla diagnostica del gene CFTR in epoca prenatale, postnatale e per lo screening neonatale della fibrosi cistica, per cui deve essere possibile eseguire il test di ibridazione da DNA estratto sia da sangue periferico e tampone boccale che da sangue essiccato su cartoncino (Guthrie card)

- 7) Il kit per la diagnosi dell' Emocromatosi Ereditaria deve permettere, in un unico test, la ricerca contemporanea delle mutazioni più frequenti dei geni HFE, TFR2 e Ferroportina associati a tale patologia: V53M, V59M, H63H, H63D, S65C, E168Q, E168X, W169X, C282Y, Q283P (gene HFE); M172K, Y250X, E60X (gene TFR2); N144H, V162del (gene FPN1)

1) 2) 3) 4) 5) 6) 7) Tutti i kit devono essere provvisti di certificazione CE.

- 8) 9) L'esecuzione semiautomatizzata di test genetici mediante ibridazione inversa su striscia permette di ridurre il carico di lavoro dell'operatore e il conseguente rischio di errore. Permette inoltre di ridurre i tempi di refertazione, particolarmente importanti nella diagnosi prenatale.

La metodica di ciascun kit deve consentire, qualora necessario, l'esecuzione del test con procedura in manuale.

La ditta fornitrice deve fornire assistenza tecnica e scientifica e provvedere in caso di guasto alla riparazione e/o sostituzione dello strumento nell' arco di 72h.

- 10) Vaschette monouso compatibili con la strumentazione richiesta per l'esecuzione in automatico delle fasi di ibridazione e rivelazione delle strisce

L'azienda dovrà inoltre fornire dichiarazione esplicativa relativa al suo piano di formazione presso il Laboratorio dell'ente appaltante nonché eventuale supporto per aggiornamenti specifici su eventi formativi nazionali (es. Congresso SIGU)

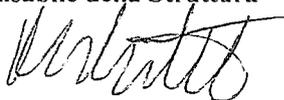
Per le aumentate esigenze dell' azienda, il materiale richiesto ha subito un incremento rispetto al consumato dell' anno precedente.

Se prodotti di nuova introduzione esplicitare le motivazioni:

Si precisa che tutti i prodotti richiesti sono già in uso presso il Laboratorio di Genetica e Genomica ad eccezione del:

- il kit per lo studio di 3 loci polimorfici del gene TPMT consente l' identificazione dei genotipi associati alla risposta alla terapia con Tiopurina. Il test genetico del TPMT è un test di utilità clinica di nuova introduzione.
- il kit di approfondimento della beta talassemia consente, rispetto alle metodiche in uso, di individuare in tempi rapidi la presenza di delezioni e varianti β globiniche.

Il Responsabile della Struttura



Il Direttore di Dipartimento

AO Brotzu - Cagliari
DIPARTIMENTO SERVIZI
Dott. Giancarlo Angioni

Il Direttore della SC Farmacia

Il Direttore Sanitario



rif. F.A.
(DA CITARE NELLA RISPOSTA)

Spett.^{le} Ditta

Oggetto: Procedura Negoziata ai sensi dell'art. 36 Comma 2 lett. "b", del D.Lgs. n. 50/16, per la fornitura in Service di strumenti e reattivi per l'identificazione delle mutazioni del gene della Fibrosi Cistica, della Beta Talassemia e vari, destinato al Laboratorio Genetica e Genomica del P.O. Cao. Durata annuale eventualmente rinnovabile. Spesa annuale complessiva presunta € 87.280,00 IVA esclusa.

E' indetta presso il Servizio Acquisti Beni e Servizi di questa Azienda una pubblica gara a mezzo acquisto in economia, ai sensi dell'art. 36 del D.Lgs. n. 50/16, per l'eventuale acquisizione di quanto indicato nel capitolato allegato.

Codesta Ditta è invitata a partecipare alla succitata gara per prendere parte alla quale dovrà far pervenire, presso l'Ufficio Protocollo di questa Azienda Ospedaliera, sita in Piazzale Alessandro Ricchi, 1, in Cagliari, anche con consegna a mano, i sottototati documenti racchiusi in piego **raccomandato e sigillato** e recante all'esterno la dicitura "PROCEDURA NEGOZIATA AI SENSI DELL'ART. 36 COMMA 2 LETT. "B", DEL D.LGS. N. 50/16, PER LA FORNITURA IN SERVICE DI STRUMENTI E REATTIVI PER L'IDENTIFICAZIONE DELLE MUTAZIONI DEL GENE DELLA FIBROSI CISTICA, DELLA BETA TALASSEMIA E VARI, DESTINATO AL LABORATORIO GENETICA E GENOMICA DEL P.O. CAO. DURATA ANNUALE EVENTUALMENTE RINNOVABILE. SPESA ANNUALE COMPLESSIVA PRESUNTA € 87.280,00 IVA ESCLUSA."

1. **L'offerta economica**, sottoscritta dal Legale Rappresentante della Ditta concorrente, contenente il prezzo proposto così in cifre come in lettere, in caso di discordanza prevarrà il prezzo più vantaggioso per questa Amministrazione. Il preventivo, inoltre, dovrà indicare una validità minima di 180 giorni ai sensi dell'art. 32 comma 4 del D.Lgs. n. 50/18.04.16. L'offerta economica, dovrà essere formulata esprimendo il prezzo unitario e complessivo dell'offerta, specificando la percentuale di sconto sui prezzi di listino, **dovrà essere racchiusa in apposita busta debitamente sigillata e controfirmata sui lembi di chiusura e nella quale non dovranno essere inseriti altri documenti oltre l'offerta medesima;**
2. **Patto d'integrità compilato in ogni sua parte e debitamente sottoscritto dal legale rappresentante della Ditta concorrente.**
3. **Listino prezzi;**
4. **Documento attestante l'attribuzione del "PASSOE" da parte del servizio AVCPASS*;**
5. **ricevuta dell'avvenuto pagamento del contributo ANAC, pari a € 20,00;**
6. **Il DGUE allegato alla presente, compilato in ogni sua parte, accompagnato dalla fotocopia di un documento d'identità del legale rappresentante;**
7. **Schede Tecniche;**
8. **Copia offerta senza prezzi in carta libera.**

L'offerta economica, che dovrà indicare il CND ed il Numero di Repertorio, dovrà essere formulata esprimendo il prezzo unitario e per confezione e specificando la percentuale di sconto sul prezzo al pubblico o altra base di riferimento.

I prezzi indicati nell'offerta dovranno essere comprensivi di imballo, carico, scarico ed ogni altro onere accessorio; la Ditta dovrà inoltre evidenziare l'aliquota I.V.A.

L'offerta dovrà essere per quanto possibile dettagliata e dovrà comunque riportare tutte le indicazioni necessarie alla individuazione degli articoli richiesti.

La gara verrà aggiudicata **in un unico lotto, al prezzo più basso** tra offerte conformi, ai sensi dell'art. 95 co. 4 del D.Lgs. n. 50/16.

Qualora le offerte pervenute, contengano clausole modificative rispetto alla presente richiesta, saranno ritenute nulle e come non presentate. Analogamente saranno ritenute nulle e quindi come non apposte, eventuali condizioni, termini, clausole a stampa o similari, indicate sugli stampati della Ditta: infatti la Ditta medesima, con la consegna dell'offerta, accetterà incondizionatamente le clausole inserite nella presente richiesta di preventivo.

Il pagamento della fattura avverrà entro i termini di legge previo accertamento della regolarità della fornitura da



AO Brotzu

Servizio Acquisti Beni e Servizi servizi

parte degli Uffici competenti.

La presente richiesta di preventivo non vincola in alcun modo l'Amministrazione per un eventuale acquisto di quanto indicato in offerta.

Si informa che per tutte le attività e le fasi relative a tutto il procedimento, ai sensi dell'art. 31 del citato D.Lgs n. 50/18.04.16, il Responsabile del Procedimento è il Direttore del Servizio Acquisti Beni e Servizi, e il Responsabile dell'Istruttoria la Dott.ssa Anna Maria Marongiu.

Distinti Saluti.

**Il Direttore SC Acquisti Beni e Servizi
Dott.ssa Agnese Foddis**

Resp. Settore Acquisiz. Beni P.I. Dott.ssa A.M.Marongiu _____
rif. Ass. Amm. Dott.ssa Floriana Aru



FABBISOGNO PRODOTTI

DENOMINAZIONE DEL PRODOTTO:

Service di durata annuale, eventualmente rinnovabile per 1 anno, composto da strumenti, reattivi e consumabili per l'identificazione, con metodo di ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene della Fibrosi Cistica (CFTR), della Beta talassemia (HBB), dei geni associati all' Emocromatosi Ereditaria e dei loci polimorfici del gene TPMT associati alla risposta alla terapia con Tiopurina

	Descrizione del prodotto	Già in uso	Fabbis. mesi	Quantità	Base d'asta prezzo unitario*	Base d'asta prezzo totale*
1	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene β globinico	si	12	300 test	77,50 euro	23250,00 euro
2	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene β globinico (test di approfondimento)	no	12	20 test	72,50 euro	1450,00 euro
3	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, di 3 loci polimorfici del gene TPMT: 238 G>C, 460 G>A, 719 A>G (alleli *1,*2,*3A,*3B e *3C) che permettono l' identificazione dei genotipi associati alla risposta alla terapia con Tiopurina	no	12	20 test	65,00 euro	1300,00 euro
	Descrizione del prodotto	Già in uso	Fabbis. mesi	Quantità	Base d'asta prezzo unitario*	Base d'asta prezzo totale*
4	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene CFTR (test genetico di I livello)	si	12	600 test	54,00 euro	32400,00 euro
5	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle	si	12	75 test	50,00 euro	



	mutazioni del gene CFTR (test genetico di approfondimento)					3750,00 euro
6	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle macrodelezioni più frequenti del gene CFTR	si	12	175 test	50,00 euro	8750,00 euro
7	Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni dei geni associati all' Emocromatosi Ereditaria	si	12	75 test	68,00 euro	5100,00 euro
8	Noleggio di n° 1 strumento per l'esecuzione in automatico delle fasi di ibridazione e rivelazione delle strisce, specifiche per ciascun kit.	si	12	1	11000,00 euro canone locazione annuale	11000,00 euro canone locazione annuale
9	Noleggio di n° 1 bagnomaria termostato con coperchio inclinato, agitazione (50-100 rpm) e programmabile a 41°C ± 0,5°C tipo Dubnoff	si	12	1		
10	Vaschette monouso compatibili con la strumentazione richiesta per l'esecuzione in automatico delle fasi di ibridazione e rivelazione delle strisce	si	12	50 pz	5,60 euro	280,00 euro

Spesa totale annuale presunta *IVA esclusa € 87.280,00 euro

NB SI RICHIEDE CHE I PRODOTTI, I REAGENTI E LA STRUMENTAZIONE RICHIESTI SIANO ACCORPATI IN UN UNICO LOTTO DI GARA INDIVISIBILE

- Il kit della Beta-talassemia deve permettere, in un unico test, la ricerca contemporanea delle mutazioni del gene HBB più frequenti nel bacino del Mediterraneo [c.-151C>T (- 101 (C>T)), c.-142C>T (- 92 (C>T)), c.-137C>G (- 87 (C>G)), c.-80T>A (- 30 (T>A)), c.17_18del (cod 5 (-CT)), c.19G>A (HbC (cod 6 G>A)), c.20A>T (HbS (cod 6 A>T)), c.20del (cod 6(-A)), c.25_26del (cod 8 (-AA)), c.27_28insG (cod 8/9 (+G)), c.92G>C (cod 30 (G>C)), c.92+1G>A (IVS 1.1 (G>A)), c.92+2T>A (IVS 1.2 (T>A)), c.92+5G>C (IVS 1.5 (G>C)), c.92+6T>C (IVS 1.6 (T>C)), c.93-21G>A (IVS 1.110 (G>A)), c.93-15T>G (IVS 1.116



(T>G)), c.93-22_95del (IVS 1-25 (25bp del)), c.118C>T (cod 39 (C>T)), c.135del (cod 44(-C)), (cod 76 (-C)), c.315+1G>A (IVS 2.1 (G>A)), c.316-197C>T (IVS 2.654 (C>T)), c.316-106C>G (IVS 2.745 (C>G)), c.316-7 C>G (IVS 2.844 (C>G))] , tra cui la mutazione al β cd 76 (c.230del) frequente in Sardegna.

- Kit de approfondimento della Beta Talassemia deve permettere, in un unico test, la ricerca contemporanea delle mutazioni del gene β globinico (test di approfondimento): -86 C>A, -29 A>G, cap+1 A>C, cap+33 C>G, cod 7 A>G HbG-San José, cod 19 C>A HbD-Ouled Rabah, cod 26 G>A HbE, cod 47 G>A HbG-Copenaghen, cod 104 G>C Hb Camperdown, cod 121 G>C HbD-Punjab, cod 121 G>A Hb O-Arab, cod 126 T>G Hb Neapolis, Hb Lepore-BW, Siciliana ($\delta\beta$)0 delezione e la variante anti 3.7 del gene alfa-globinico

- Kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, di 3 loci polimorfici del gene TPMT: 238 G>C, 460 G>A, 719 A>G (alleli *1,*2,*3A,*3B e *3C) che permettono l' identificazione dei genotipi associati alla risposta alla terapia con Tiopurina

- Il kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene CFTR (test genetico di I livello) deve permettere, in un unico test, la ricerca contemporanea delle seguenti mutazioni : F508del, T338I, I507del, I502T, 1706del17bp, 1677delTA, G542X, 1717-1G>A, R553X, Q552X, G551D, S549RA>C, 2183AA>G, N1303K, 4016insT, 3849+10kbC>T, G85E, 711+5G>A, 711+1G>T, 2789+5G>A, W1282X, G1244E, 621+1G>T, R117H, 852del22, R347P, 1259insA, R1066H, L1065P, L1077P, D1152H, 4382delA, R1162X, R1158X, S912X, 3199del6, IVS8 PolyT

- Il kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle mutazioni del gene CFTR (test genetico di approfondimento) deve permettere, in un unico test, la ricerca contemporanea delle seguenti mutazioni: D110H, H139R, G178R, R334W, R347H, R352Q, 1717-8G>A, D579G, 1874insT, E585X, 1898+1G>A, 1898+3A>G, 1898+5G>T, 2184insA, 2522insC, 3120+1G>A, R1066C, 3272-26A>C, 3659delC, 4015delA, G1349D, 991del5

- Il kit per l' identificazione, mediante ibridazione inversa su striscia, delle macrodelezioni più frequenti del gene CFTR deve permettere, in un unico test, la ricerca contemporanea delle seguenti mutazioni: CFTR Ex1Del , Ex2(ins182)Del, CFTRDele,2,3 (21kb), Ex14-17b Del, Ex17a,17b,18Del, Ex22,23Del, Ex22,23,24 Del.

Tutti i test richiesti per la Fibrosi Cistica di cui al punto 4), 5) e 6) devono possedere sia il medesimo protocollo di amplificazione che di ibridazione e rivelazione in modo da consentire qualora necessario l' identificazione di tutte le mutazioni elencate in un' unica seduta.

I saggi richiesti sono destinati alla diagnostica del gene CFTR in epoca prenatale, postnatale e per lo screening neonatale della fibrosi cistica, per cui deve essere possibile eseguire il test di ibridazione da DNA estratto sia da sangue periferico e tampone boccale che da sangue essiccato su cartoncino (Guthrie card)

- Il kit per la diagnosi dell' Emocromatosi Ereditaria deve permettere, in un unico test, la ricerca



contemporanea delle mutazioni più frequenti dei geni HFE, TFR2 e Ferroportina associati a tale patologia: V53M, V59M, H63H, H63D, S65C, E168Q, E168X, W169X, C282Y, Q283P (gene HFE); M172K, Y250X, E60X (gene TFR2); N144H, V162del (gene FPN1)

1) 2) 3) 4) 5) 6) 7) Tutti i kit devono essere provvisti di certificazione CE.

- L'esecuzione semiautomatizzata di test genetici mediante ibridazione inversa su striscia permette di ridurre il carico di lavoro dell'operatore e il conseguente rischio di errore. Permette inoltre di ridurre i tempi di refertazione, particolarmente importanti nella diagnosi prenatale.

La metodica di ciascun kit deve consentire, qualora necessario, l'esecuzione del test con procedura in manuale.

La ditta fornitrice deve fornire assistenza tecnica e scientifica e provvedere in caso di guasto alla riparazione e/o sostituzione dello strumento nell'arco di 72h.

- Vaschette monouso compatibili con la strumentazione richiesta per l'esecuzione in automatico delle fasi di ibridazione e rivelazione delle strisce

L'azienda dovrà inoltre fornire dichiarazione esplicativa relativa al suo piano di formazione presso il Laboratorio dell'ente appaltante nonché eventuale supporto per aggiornamenti specifici su eventi formativi nazionali (es. Congresso SIGU)

Se prodotti di nuova introduzione esplicitare le motivazioni:

Si precisa che tutti i prodotti richiesti sono già in uso presso il Laboratorio di Genetica e Genomica ad eccezione del:

- il kit per lo studio di 3 loci polimorfici del gene TPMT consente l'identificazione dei genotipi associati alla risposta alla terapia con Tiopurina. Il test genetico del TPMT è un test di utilità clinica di nuova introduzione.
- il kit di approfondimento della beta talassemia consente, rispetto alle metodiche in uso, di individuare in tempi rapidi la presenza di delezioni e varianti β globiniche.